

UNIVERSIDADE DE LISBOA

FACULDADE DE MEDICINA DENTÁRIA



## **Manifestações orais e tratamento médico-dentário da Trissomia 21**

Maria Joana Pinto da Costa Domingues

Mestrado Integrado em Medicina Dentária

2011

UNIVERSIDADE DE LISBOA

FACULDADE DE MEDICINA DENTÁRIA



## **Manifestações orais e tratamento médico-dentário da Trissomia 21**

**Dissertação curricular orientada por: Prof. Dra. Alda Reis Tavares**

Maria Joana Pinto da Costa Domingues

Mestrado Integrado em Medicina Dentária

2011

## **Agradecimentos**

À Prof. Doutora Alda Reis Tavares, por todo o apoio prestado, pela paciência em qualquer hora, sempre com a maior e verdadeira simpatia, pela disponibilidade, assistência e amabilidade.

Aos meus pais a quem devo tudo, pela generosidade, motivação e por acreditarem sempre em mim.

À minha irmã, aos meus avós, bisavós, tios e primos pelo carinho e dedicação que sempre demonstraram.

Ao Carl por todo o apoio e compreensão que me prestou ao longo destes anos.

A todos os amigos que fiz ao longo deste curso, pela sua sinceridade, compreensão e acima de tudo amizade. Em especial, à Ana Rita, Inês, Susana, Patrícia, Maria Inês, Ana, Diana não sendo necessárias mais palavras.

## Resumo

A síndrome de *Down* é uma anomalia genética que foi descrita pela primeira vez por *John Langdon Down*, em 1866, mas a sua causa permaneceu desconhecida até 1958, quando Lejaune descobriu a existência de um cromossoma extra no par número 21, razão pela qual esta patologia também é designada por trissomia 21 (T21). É considerada a causa genética mais comum de deficiência mental.

Atendendo ao facto de que a T21 é uma condição sintomática com possibilidade de se expressar por uma multiplicidade de anomalias em quase todos os sistemas e órgãos, é importante salientar que nenhuma das particularidades sistémicas está presente em todos dos casos, sendo que algumas destas características podem mesmo ser encontradas em indivíduos normais. Por conseguinte, salientam-se a hipotonia muscular, hiperflexibilidade articular, pescoço curto de base alargada, perfil plano, fendas palpebrais inclinadas para cima com presença de epicanthus, orelhas pequenas e implantação baixa dos pavilhões auriculares, clinodactilia do 5º dedo da mão, afastamento entre o primeiro e segundo dedos do pé e manchas de Brushfield na íris.

As características dento-maxilo-faciais alteram todo o sistema estomatognático com implicações clínicas a nível da linguagem, alimentação, postura, ventilação e estética, com determinadas consequências no seu desenvolvimento físico, psicológico e social. Entre estas destacam-se a braquicefalia, hipoplasia maxilar, pseudomacroglossia, língua fissurada, incompetência labial com tónus labial diminuído, má oclusão, dentes microdônticos, agenésias, dentes supranumerários, alterações da morfologia dentária, atraso na erupção dentária e doença periodontal.

A abordagem sistematizada destes problemas pode auxiliar o médico de clínica geral e pediatra a valorizar a importância da intervenção da medicina dentária em geral e da odontopediatria em particular, como elemento integrado na equipa multidisciplinar que deve acompanhar estes indivíduos desde o nascimento até à vida adulta.

**Palavras-chave:** Síndrome de Down, características orais, tratamento dentário, pacientes especiais.

## Abstract

Down syndrome is a genetic anomaly that was first described by John Langdon Down in 1866, but its cause remained unknown until 1958, when Lejaune discovered the existence of an extra chromosome in pair number 21, which is why this disease is also called trisomy 21. It is the most common genetic cause of mental retardation.

Given the fact that the T21 is a symptomatic condition with a possibility to express themselves by a variety of abnormalities in almost all systems and organs, it should be noted that no particular system is present in all cases, and some of these characteristics can be found even in normal individuals. Therefore, we stress the muscular hypotonia, hyperflexibility articulate, broad-based neck, flat profile, palpebral fissures slanted upward, small ears, low set of ears, clinodactyly of fifth fingers, distance between the first and second fingers foot and Brushfield spots in the iris.

The characteristics of dento-maxillofacial change all the stomatognathic system with clinical implications in terms of language, food, posture, ventilation and aesthetics, with particular consequences for their physical, psychological and social. Among these are brachycephaly, maxillary hypoplasia, pseudomacroglossia, fissured tongue, lip incompetence with decreased tone lip, malocclusion, tooth microdontia, agenesis, supernumerary tooth, changes in tooth morphology, delayed tooth eruption and periodontal disease.

A systematic approach to these problems can assist the general practitioner and pediatrician to appreciate the importance of intervention in general dentistry and pediatric dentistry in particular, as integrated element of the multidisciplinary team that must accompany these individuals from birth to adulthood.

**Keywords:** Down syndrome, oral characteristics, dental treatment, special patients.

## Índice

<b>Agradecimentos.....</b>	<b>i</b>
<b>Resumo .....</b>	<b>ii</b>
<b>Abstract .....</b>	<b>iii</b>
<b>Índice .....</b>	<b>iv</b>
<b>Lista de abreviaturas .....</b>	<b>v</b>
<b>I. Introdução.....</b>	<b>1</b>
<b>II. Objectivo .....</b>	<b>2</b>
<b>III. Metodologias .....</b>	<b>2</b>
<b>IV. Etiologia e diagnóstico .....</b>	<b>3</b>
<b>V. Manifestações sistémicas da Trissomia 21.....</b>	<b>5</b>
<b>VI. Manifestações orais da Trissomia 21.....</b>	<b>9</b>
1. Características dento-maxilo-faciais .....	9
2. Anomalias de oclusão .....	10
3. Cárie dentária .....	12
4. Doença periodontal.....	15
6. Síndrome da apneia obstrutiva do sono.....	16
<b>VII. Tratamento médico-dentário da Trissomia 21 .....</b>	<b>18</b>
1. Tratamento periodontal.....	20
2. Tratamento da má oclusão .....	20
3. Terapia Castillo-Morales .....	21
<b>VIII. Conclusão .....</b>	<b>25</b>
<b>Bibliografia.....</b>	<b>27</b>
<b>Anexos .....</b>	<b>vi</b>

## **Lista de abreviaturas**

**SD** - Síndrome de *Down*

**T21** - Trissomia 21

**APPT 21**- Associação Portuguesa de Portadores de Trissomia 21

**FMDUL** - Faculdade de Medicina Dentária da Universidade de Lisboa

**PAPP-A** - Pregnancy associated plasma protein A

**$\alpha$ FP** - Alfa-fetoproteína

**uE<sub>3</sub>** - Estriol livre

**$\beta$ -HCG** - Fracção livre da gonadotrofina coriónica humana

**ACMG** - American College of Medical Genetics

**QI** - Coeficiente de inteligência

**Ig** – Imunoglobulina

**IgG** - Imunoglobulina G

**A.a** - *Aggregatibacter actinomycetemcomitans*

**PMNs** - Linfócitos polimorfonucleados

**LPS** - Lipopolissacarídeos

**COX-2**- Ciclooxygenase 2

**PGE<sub>2</sub>** - Prostaglandina E<sub>2</sub>

**IFN- $\gamma$**  - Interferão –  $\gamma$

**TNF- $\alpha$**  -Factor Necrose Tumoral- $\alpha$

**IL-1 $\beta$**  - Interleucina 1 $\beta$

**IL-6** – Interleucina 6

**MMP-8** – Metaloproteinase-8

**SAOS** - Síndrome da Apneia Obstrutiva de Sono

**ERM**- Expansão Rápida do Maxilar

**CHX** - Clorohexidina

## I. Introdução

A síndrome de *Down* (SD) é uma anomalia genética que foi descrita pela primeira vez na literatura médica por *John Langdon Down*, em 1866. No entanto, a sua causa permaneceu desconhecida até 1958, quando Lejaune descobriu a existência de um cromossoma extra no par número 21, razão pela qual esta patologia também é designada por trissomia 21, resultando da presença em excesso do fragmento da banda 21q22 (Nicolaidis e Petersen, 1998; Mérgarbané *et al.*, 2009).

A trissomia 21 (T21) é a causa genética mais comum de deficiência mental, sendo a patologia cromossómica mais frequente ao nascimento. A incidência média entre os caucasianos é cerca de 1:770 e a prevalência de 1:3300 a 1: 2000 na população em geral (Lyle *et al.*, 2009; Mérgarbané *et al.*, 2009; Shin *et al.*, 2009).

Em Portugal, estima-se que existam 12.000 a 15.000 portadores de T21 e em cada ano nascem entre 150 e 180 crianças com esta patologia (APPT 21, 2011).

Estão descritas três variantes desta síndrome detectadas através do estudo cromossómico (Moraes *et al.*, 2007; Hassold *et al.*, 2007; Wiseman *et al.*, 2009).

Na variante de trissomia livre do cromossoma 21 os pacientes apresentam em todas as suas células 47 cromossomas e não 46, sendo o cromossoma extra do par 21. Ocorre por erro genético e em mais de 80% dos casos, deve-se à não disjunção cromossómica durante a oogénese materna, sobretudo na meiose I. O factor de risco com forte associação a esta entidade é a idade materna elevada, superior a 35 anos (Ghosh *et al.*, 2009; Mérgarbané *et al.*, 2009) (Figura 1 em Anexo I).

Na translocação, o paciente apresenta o número normal de 46 cromossomas em todas as suas células. No entanto, parte do cromossoma 21 permanece aderido a um outro cromossoma. Assim, trata-se de uma trissomia parcial e não de uma trissomia completa. Este cariótipo é encontrado em aproximadamente 5% dos casos de síndrome de *Down* (Nicolaidis e Petersen, 1998; Ghosh *et al.*, 2009).

Em casos de mosaicismo, algumas células apresentam cariótipos normais e outras trissomias livres do cromossoma 21 ou seja, o mesmo indivíduo pode apresentar diferentes cariótipos. Geralmente, deve-se a um erro na divisão celular de alguma linhagem de células após a formação do zigoto. Este cariótipo é encontrado em cerca de 3% dos casos de SD (Nicolaidis e Petersen, 1998; Ghosh *et al.*, 2009).



## II. Objectivo

Este trabalho de revisão bibliográfica intitulado “Manifestações orais e tratamento médico-dentário da Trissomia 21” tem como objectivo descrever os diversos aspectos relacionados com as manifestações sistémicas e as patologias orais características da trissomia 21, salientando as suas implicações no tratamento dentário adequado às necessidades desta população e a importância da intervenção da medicina dentária em geral e da odontopediatria em particular, como elemento integrado na equipa multidisciplinar que deve seguir estes indivíduos desde o nascimento até à vida adulta.

## III. Metodologias

Para a realização deste trabalho de revisão bibliográfica procedeu-se a uma pesquisa na base de dados PubMed, b-On e Science Direct que inclui artigos em inglês e português dos últimos 15 anos, acessíveis na Faculdade de Medicina Dentária da Universidade de Lisboa (FMDUL), utilizando as palavras-chave: síndrome de *Down*, características orais, tratamento dentário da síndrome de *Down*, pacientes especiais. De modo a obter dados sobre a trissomia 21 em Portugal e os organismos nacionais e internacionais dedicados a esta patologia, foi feita uma pesquisa no motor de busca Google.com. Em acréscimo, foi consultada a literatura escrita relevante sobre o tema disponível na biblioteca da FMDUL.

## IV. Etiologia e diagnóstico

Em relação à etiologia da síndrome de *Down*, os investigadores têm descrito a exposição a radiações, administração de certas drogas, problemas hormonais ou imunológicos e infecções virais entre outros factores, como sendo as causas desta síndrome. No entanto, não existem evidências científicas de que essas situações possam estar na origem do quadro descrito (McDonald e Avery, 2007).

Por outro lado, estabelece-se uma associação entre a idade materna e a ocorrência da SD, mais propriamente à idade avançada da mãe, o que levou à instituição generalizada de diagnóstico pré-natal em grávidas que apresentem mais de 35 anos de idade (Skotko *et al.*, 2009) (Gráfico 1 em Anexo II).

Benda (1960, citado em McDonald e Avery, 2007) relatou que a frequência desta síndrome é de aproximadamente 1,5 por 1000 nascimentos de mães na faixa etária de 18 a 29 anos de idade. A frequência aumenta quando a idade materna ultrapassa os 30 anos, alcançando 29% por 1000 no grupo etário de 40 anos, e elevando-se para 91% por 1000 no grupo com 44 anos de idade.

O conjunto de características clínicas observadas à nascença permite o diagnóstico da SD, contudo poderão ser necessários testes genéticos de confirmação através da análise do cariótipo (Hassold *et al.*, 2007; Wiseman *et al.*, 2009; Sheets *et al.*, 2011).

No diagnóstico pré-natal, o resultado do estudo cromossómico é essencial para a detecção precoce desta patologia e aconselhamento genético dos pais e familiares, de modo a ultrapassar a fase de negação que geralmente ocorre após tomarem conhecimento do mesmo (Skotko *et al.*, 2009).

Actualmente tem sido dada preferência ao teste integrado ou de avaliação do risco fetal. Para o efeito, durante o primeiro trimestre é realizada a medição ecográfica da translucência da nuca, que se encontra aumentada nos casos de T21 por acumulação de líquido amniótico, juntamente com a dosagem da proteína plasmática A associada à gravidez (PAPP-A). Ao longo do segundo trimestre a avaliação é complementada com o tri-teste (Amor *et al.*, 2009; Devore, 2010). O teste triplo, ou tri-teste refere-se à dosagem de três marcadores bioquímicos do soro materno: a alfa-fetoproteína ( $\alpha$ FP), o estriol livre ( $uE_3$ ) e a fracção livre da gonadotrofina coriónica humana ( $\beta$ -HCG). As mulheres grávidas de crianças portadoras de SD possuem níveis baixos de  $\alpha$ FP e  $uE_3$  e

valores elevados de  $\beta$ -HCG, quando comparadas com grávidas de crianças não afectadas pela síndrome (Amor *et al.*, 2009; Devore, 2010; Wright *et al.*, 2010).

Ainda durante o segundo trimestre são efectuados exames ecográficos, nomeadamente a ecografia pré-natal, que permitem o despiste de alguns parâmetros característicos desta síndrome entre os quais, membros curtos (em particular, a redução da dimensão do fémur), braquicefalia (diâmetro biparietal), pescoço curto e largo, ponte nasal diminuída, dedos curtos, aumento da espessura cutânea da nuca e hipoplasia da falange média do 5º dedo da mão. Segundo Devore (2010), o ecocardiograma fetal quando utilizado como auxiliar de diagnóstico antes dos seis meses de gravidez, permite detectar 99% dos casos de T21.

Efectivamente na maioria dos casos, o estudo cromossómico do sangue periférico é suficiente para confirmar o diagnóstico. A utilização da tecnologia da hibridização *in situ* por fluorescência (FISH) é uma opção rápida e eficaz, mas deve ser confirmado por técnicas tradicionais via cariótipo (Puszyk *et al.*, 2008; ACMG, 2010; Sheets *et al.*, 2011).

O estudo do cariótipo fetal permite a confirmação de diagnóstico T21. Para efeito realiza-se a biópsia de vilosidades coriônicas (a partir da 9ª semana de gestação) e a aminiocentese (a partir da 14ª semana de gestação). Estes métodos são invasivos e existe um risco aumentado de aborto (Baggot, 2008; Devore, 2010).

## V. Manifestações sistêmicas da Trissomia 21

Tendo em conta que a SD se apresenta de uma forma sintomática, com possibilidade de se expressar por uma multiplicidade de anomalias em quase todos os sistemas e órgãos, é razoável considerar que nenhuma destas particularidades está presente em todos os casos e que as mesmas podem observar-se em diversas patologias, sendo que algumas características podem estar presentes em indivíduos saudáveis (Desai, 1997). Além disso, certas características são mais acentuadas em algumas crianças do que em outras (Tabela 1 em Anexo III).

Clinicamente estes pacientes manifestam pouca coordenação muscular, atraso no desenvolvimento da linguagem e baixo coeficiente de inteligência (QI), com um valor médio de 36,5, variando na faixa entre leve a moderado, como referido na tabela 2 em anexo III. Poucas crianças portadoras desta síndrome possuem um QI acima de 60. Estas alterações ao nível cognitivo podem dever-se ao seu menor volume cerebral com redução do córtex parietal e temporal (McDonald e Avery, 2007; Moraes *et al.*, 2007).

No que se refere às alterações esqueléticas, sugere-se que a cabeça tende a ser pequena e oval, evidenciando braquicefalia - alongamento do diâmetro bi-parietal e achatamento do occipital como evidenciado na figura 2 do anexo I (Hennequin *et al.*, 1999; Moraes *et al.*, 2007).

De acordo com alguns autores, a hipotonia muscular e a flacidez ligamentar são frequentes na população em causa, provocando hiperflexibilidade das articulações e sub-luxações, das quais a instabilidade atlanto-axial, que ocorre em 10 a 15% dos casos, é o tipo mais grave. Esta caracteriza-se por um aumento da mobilidade entre a vértebra cervical C1 e C2. (Kleinert *et al.*, 2007; Lewis *et al.*, 2008).

Na íris de pacientes com T21 verifica-se a existência de manchas de Brushfield, que consistem num ponteados de cor esbranquiçada por falta de pigmentação, sendo importante ressaltar que esta característica não é patognomónica da síndrome e não apresenta um significado patológico. As órbitas são pequenas e as fendas palpebrais estão inclinadas para cima e para fora em 80% dos casos, sendo frequente a presença de epicantus. É habitual apresentarem estrabismo convergente, nistagmo, erros de refração e miopia, ceratocono e catarata congénita (Moura *et al.*, 2004; McDonald e Avery, 2007) (Figura 3 em Anexo I).

Particularidades como nariz pequeno, com base nasal achatada e depressão no dorso do nariz maior que o normal, têm sido reportadas por diversos autores (Hennequin *et al.*, 1999; Andrade, 2000; Moura *et al.*, 2008).

Num estudo de Cohen e Winer em 1965, envolvendo 194 crianças com SD, verificou-se que 54% das crianças apresentavam anomalias na formação do ouvido externo, caracterizadas por orelhas salientes, “helix valgus”, com achatamento ou ausência da hélice e ângulo cefalo-auricular superior a 30°. Os lóbulos são pequenos ou ausentes e a implantação dos pavilhões auriculares é baixa.

Os doentes com T21 têm uma maior prevalência de patologias específicas do foro otorrinolaringológico, nomeadamente rinossinusites de repetição, obstrução nasal crónica e apnéia do sono, consequência das alterações da imunidade, da hipotonia e das malformações crânio-faciais (sobretudo a hipoplasia do andar médio da face, com palato em ogiva, diminuição do calibre da faringe e das fossas nasais) que, no seu conjunto predis põem à infecção e acumulação de secreções com edema da mucosa (Moura *et al.*, 2004; Oliveira *et al.*, 2008)

Estas modificações, juntamente com o facto de apresentarem trompas de Eustáquio mais curtas, favorecem o aparecimento de otite média com efusão crónica, causa de hipoacusia de transmissão, que interfere com a aquisição da linguagem. Este factor é referido como uma das principais dificuldades apresentadas por este grupo de crianças (Moura *et al.*, 2004; Moura *et al.*, 2008).

A hipertrofia dos adenóides e amígdalas palatinas é comum e nas formas mais graves, pode acompanhar-se de apnéia obstrutiva do sono com sintomas de hipertensão pulmonar, atraso de crescimento e compromisso cardíaco - cor pulmonal (Nakazawa, 2003; Moura *et al.*, 2004; Oliveira *et al.*, 2008; Sato *et al.*, 2010).

A presença de uma cavidade oral pequena e um palato alto, estreito, arqueado e convergente tem sido relatada por alguns autores. A língua larga e fissurada, aceitando-se uma macroglossia relativa devido a um subdesenvolvimento da maxila e à pequena dimensão da cavidade oral também é frequente (Hennequin *et al.*, 1999; Bhagyalakshmi *et al.*, 2007; Oliveira *et al.*, 2008).

Vários estudos verificam que o pescoço é tendencialmente curto e largo, podendo existir excesso de pele nas regiões laterais e posterior. Relatam igualmente que a pele destes indivíduos é na maioria das vezes clara, sensível ao frio e com pouca

elasticidade, apresentando-se ocasionalmente seca, sendo a presença de eczemas e hiperqueratose comuns. Descrevem ainda que pode existir alopecia parcial (áreas que apresentam falta de cabelo) e mais raramente, alopecia total (McDonald e Avery, 2007; Sureshbabu *et al.*, 2011).

Quanto às alterações ortopédicas, é relevante salientar que as mãos são grossas e pequenas e em 45% dos casos pode observar-se uma prega palmar transversal única unilateral ou bilateral, situação que ocorre em 2% a 5% dos indivíduos normais. Verifica-se igualmente braquidactilia – dedos curtos e hipoplasia da falange média do 5º dedo em 60% dos pacientes com SD. A prevalência de clinodactilia do 5º dedo da mão e pés pequenos com um afastamento entre o 1º e o 2º dedo parece ser elevada (Desai, 1997; Moura *et al.*, 2004) (Figura 4 em Anexo I).

Fernandes e colaboradores (2001) constataram que existem diferenças estatisticamente significativas entre as crianças com T21 e o grupo de controlo em diversos parâmetros somatométricos avaliados e em todos os grupos etários. Estão descritas várias alterações endócrinas e metabólicas como atraso maturativo e/ou disfunção hipotalâmica - défice parcial da hormona de crescimento e/ou dos factores de crescimento, insulina-like growth factor, presentes nestas crianças.

Na literatura consultada é consensual que a cardiopatia congénita afecta cerca de 40% a 60% das crianças portadoras desta síndrome. As deficiências cardíacas incluem canal aurículo-ventricular completo, anomalias parciais do tabique endocárdico e defeitos nos septos ventriculares. A maioria dos pacientes sofre correcção cirúrgica nos primeiros anos de vida. No entanto, aproximadamente 50% dos adultos desenvolve prolapso da válvula mitral, necessitando por este facto de profilaxia da endocardite bacteriana antes de realizar procedimentos médico-dentários invasivos (Barnnett *et al.*, 1988; Desai, 1997; Pilcher, 1998; Lewis *et al.*, 2008; Wiseman *et al.*, 2009).

Adicionalmente, estes pacientes apresentam uma maior predisposição para a doença celíaca, leucemia - com uma prevalência 10 a 20 vezes superior do que na população em geral, disfunções tiroideias - sendo o hipotireoidismo mais frequente que o hipertireoidismo, obesidade e alterações a nível do sistema imunitário (Moura *et al.* 2004; Wiseman *et al.*, 2009).

Das alterações imunológicas presentes nesta síndrome destacam-se, alteração celular e funcional do sistema timo-dependente, defeitos na regulação de linfócitos B

pelos linfócitos T em relação à produção de imunoglobulinas (Ig) das sub-classes 2 e 4 das IgG, anomalias na fagocitose e maior susceptibilidade a infecções gastrointestinais, respiratórias, na mucosa e na pele. São sobretudo os indivíduos de idade avançada que apresentam com maior frequência manifestações auto-imunes, nomeadamente tiroidite e alopecia areata (Barr-Agholme *et al.*, 1998; Desai, 1997; Otsuka *et al.* 2002).

Os indivíduos portadores de SD revelam maior predisposição para o desenvolvimento de epilepsia, diabetes *mellitus* tipo 1, desenvolvimento precoce da doença de Alzheimer e envelhecimento precoce (Desai, 1997; Lewis *et al.*, 2008; Wiseman *et al.*, 2009).

Numa revisão da literatura sobre o tema, Schupf (2002) e Wiseman e colegas (2009), consideram que a quase totalidade dos doentes com SD com mais de 40 anos de idade desenvolve manifestações da doença de Alzheimer. Esta condição poderá dever-se ao aumento da expressão do gene para a proteína precursora  $\beta$ -amilóide (APP) que está localizado no cromossoma 21. A mutação deste gene está associada a casos familiares de doença de Alzheimer, contudo os factores que influenciam esta relação são inconclusivos.

A esperança de vida dos doentes com T21 tem aumentado significativamente nas últimas décadas (para além dos 50 anos) devido à evolução técnica da medicina e à melhoria dos cuidados de saúde materno-infantis. Este facto tem vindo a dar particular relevância à qualidade de vida deste grupo, modificando a atitude da comunidade médico-científica relativamente às necessidades de apoio interventivo e terapêutico, valorizando a actuação precoce, de forma a minimizar as alterações que podem agravar o atraso de desenvolvimento existente (Moura *et al.*, 2004; Lewis *et al.*, 2008; Oliveira *et al.*, 2008).

Sem os tratamentos preventivos e terapêuticos, as alterações orofaciais interagem com as manifestações sistémicas (doenças cardíacas, respiratórias, imunológicas e alterações comportamentais) e acabam por comprometer a saúde geral do paciente. Por esta razão é necessário que todas as condições acima abordadas façam parte do protocolo diagnóstico-terapêutico quando são prestados cuidados de saúde oral.

## VI. Manifestações orais da Trissomia 21

As crianças com T21 podem apresentar particularidades dento-oro-faciais que se não corrigidas por diagnóstico atempado, podem interferir no seu desenvolvimento físico, psicológico e social (Tabela 3 em Anexo III).

A abordagem sistematizada destes problemas pode auxiliar o médico de clínica geral e o pediatra a valorizar a importância da intervenção da medicina dentária em geral e da odontopediatria em particular, como elemento integrado na equipa multidisciplinar que deve acompanhar estes indivíduos desde o nascimento até à vida adulta.

### 1. Características dento-maxilo-faciais

A estrutura craniofacial destes pacientes tende a ser braquifacial, associada a um subdesenvolvimento do terço médio da face, com atresia da maxila e uma abóbada palatina estreita, em forma de V, e perfil plano. Os ossos do nariz, do palato e da maxila são relativamente menores em tamanho quando comparados com a população em geral ou em relação à mandíbula, promovendo nestes indivíduos um prognatismo tipo classe III de Angle (Hennequin *et al.*, 1999; Oredugba, 2007).

De acordo com o estudo de Fisher-Brandies (1988) a presença de displasia craniofacial já se encontra presente ao nascimento e evidencia-se com a idade, surgindo frequentemente com mordida aberta anterior e oclusão de classe III, geralmente devido à protrusão dos incisivos inferiores e ao subdesenvolvimento do terço médio e da base do crânio. Constatou no seu estudo que a maxila é hipodesenvolvida mas em média apresenta uma direcção de crescimento normal para baixo e para a frente, e não exhibe qualquer tipo de rotação anterior ou posterior. Por sua vez, a mandíbula começa por ser normal, tornando-se subdesenvolvida com o crescimento e aos 14 anos apresenta-se ligeiramente hipoplásica, com um ângulo mandibular normal (Figura 5 em Anexo I).

Diversos autores consideram que os tecidos moles encontram-se alterados, com aumento das amígdalas e dos adenóides e a presença de macroglossia (associada ao relaxamento muscular) pode conduzir a problemas de deglutição e ventilação. São frequentes as infecções respiratórias crónicas, o que contribui para a existência de respiração oral e os efeitos a ela associados, como xerostomia, queilite angular, língua e



lábios fissurados. A respiração oral pode favorecer atresia da maxila e mordida cruzada posterior, uma vez que o equilíbrio muscular, normalmente efectuado pela língua e músculo bucinador está alterado, pois a língua encontra-se numa posição mais baixa e anterior, na tentativa de existir espaço aéreo para a região orofaríngea. Daí que pelas razões mencionadas, a resolução desta situação clínica torna-se complexa, por ser difícil quebrar o círculo entre a respiração oral, pela postura oclusal e a susceptibilidade de desenvolver infecções respiratórias (Hennequin *et al.*, 1999; Fernandes *et al.*, 2001; Moraes *et al.*, 2007).

São vários os estudos que referem que a língua geográfica é comum, sendo frequente encontrar edentações nos bordos laterais da língua hipotónica e na mucosa jugal. Os autores citam igualmente que os lábios são grossos, fissurados e desidratados devido à respiração oral e há protrusão do lábio inferior resultado da incompetência labial devido à hipotonia muscular, diminuição do tónus labial e boca aberta (Desai, 1997; Pilcher, 1998; Hennequin *et al.*, 1999; Moura *et al.*, 2004).

A diminuição da tonicidade muscular no portador de T21 afecta a musculatura da cabeça e da cavidade oral, provocando uma mastigação deficiente e prejudicando a limpeza natural dos dentes. Verifica-se uma maior dificuldade em bochechar e em engolir (Hennequin *et al.*, 1999; Andrade, 2000; Fernandes *et al.*, 2001; Bhagyalakshmi *et al.*, 2007).

Numa revisão bibliográfica sobre o tema, Desai (1997) refere que a macroglossia observada nestas crianças raramente é verdadeira, sendo uma pseudo-macroglossia, devido ao facto da cavidade oral apresentar um tamanho reduzido causado pelo hipodesenvolvimento da maxila e do palato.

## **2. Anomalias de oclusão**

É unânime na literatura consultada, que a quase totalidade dos portadores de T21 possui algum tipo de alteração oclusal (Andrade, 2000; Moraes *et al.*, 2007; Oliveira *et al.*, 2008) (Figura 6 em Anexo I).

De acordo com Andrade (2000), a língua coloca-se entre os lábios, dificultando cada vez mais o encerramento destes e permitindo maior inclinação vestibular dos incisivos, ou a deformação do processo alveolar enquanto não existirem dentes.

Num estudo de Kissiling [(1966 citado por Desai, 1997)] verificaram-se os seguintes resultados de anomalias de oclusão em pacientes com SD, mordida cruzada posterior em 97% dos casos, oclusão classe III de Angle em 65%, mordida aberta anterior em 54% e protrusão dos incisivos maxilares e mandibulares (Desai, 1997).

Um estudo sobre má oclusão realizado em Portugal em crianças com T21 expõe como resultados, presença de mordida cruzada unilateral em 30% dos casos, mordida cruzada bilateral em 8%, mordida cruzada anterior em 14%, compressão maxilar em 26% e mordida aberta em 21% (Macho, 2007).

A manifestação de bruxismo é frequente nesta população desde muito jovens e persiste muitas vezes durante toda a vida, com alta prevalência de bruxismo noturno (Desai, 1997; McDonald e Avery, 2007). Os pacientes com T21 por norma apresentam ansiedade crónica, subdesenvolvimento do sistema nervoso, más oclusões dentárias e disfunção da ATM devido à hipotonicidade, hiperflexibilidade e laxidez dos ligamentos de suporte, proporcionando um aumento da frequência de bruxismo nestes indivíduos (Hennequin *et al.* 1999; Oliveira *et al.*, 2008).

As formas mais frequentes de má oclusão em SD acima aludidas estão relacionadas com as características clínicas da T21 como, hipoplasia do maxilar superior (que favorece a classe III de Angle), hipotonia muscular que dificulta o encerramento da boca. A hipotonia quando associada a uma macroglossia, pode levar a um desequilíbrio das forças sobre os dentes que pode ser suficiente para causar mordida aberta anterior e influenciar o posicionamento dos dentes, sendo assim um factor coadjuvante para o prognatismo mandibular (Cohen e Winer, 1965; Moura *et al.*, 2008; Suri *et al.*, 2010).

As constantes infecções das vias respiratórias superiores contribuem para uma respiração oral, que favorece a mordida aberta, hipertrofia dos adenóides, rinites e sinusites. Adicionalmente, os hábitos parafuncionais predispõem à ocorrência de má oclusão e atraso na erupção dentária, a maior prevalência de dentes inclusos dificulta igualmente a existência de uma oclusão ideal (Oliveira *et al.*, 2008; Moura *et al.*, 2008; Suri *et al.*, 2010).

Estes factores por sua vez, também são afectados negativamente pela má oclusão, sendo necessário o tratamento de ambos de forma a quebrar este ciclo (Oliveira *et al.*, 2008; Suri *et al.*, 2010).

### 3. Cárie dentária

Alguns estudos científicos comprovaram que na T21 existe uma menor prevalência de cárie do que em outras crianças com outras deficiências ou de outras crianças com desenvolvimento psico-motor convencional da mesma idade (Cohen e Winer, 1965; Castilho e Marta, 2010).

Este menor índice de cárie pode ser atribuído a vários factores como o facto de estes pacientes consultarem o dentista mais precocemente, uma vez que ao apresentarem vários problemas de saúde permite que os pais sejam alertados para os factores de risco e os cuidados de saúde oral. A existência de atraso na erupção também pode contribuir para esta condição, visto que os dentes ao erupcionarem mais tarde estão menos tempo sujeito aos factores etiológicos da cárie (Andrade, 2000; Moraes *et al.* 2007).

A presença de uma saliva mais alcalina nestes pacientes e o aumento da capacidade tampão da saliva devido à maior concentração dos iões de cálcio e bicarbonato, quando comparada com indivíduos saudáveis da mesma idade, tem sido reportado por diversos investigadores (Cohen e Winer, 1965; Siqueira *et al.*, 2004; Moraes *et al.*, 2007; Castilho e Marta, 2010).

Vários autores atribuem este facto à morfologia dentária (fissuras oclusais pouco profundas em molares e pré-molares o que facilita a sua higienização), microdontia, hipodontia, presença de diastemas, agenésias e dieta supervisionada (quando institucionalizados ou no meio familiar). Outros defendem que a diferença nos índices de cárie se deve à variação da microflora bacteriana associada à placa bacteriana (Cohen e Winer, 1965; Barnnett, 1986; Moraes *et al.*, 2007; Castilho e Marta, 2010).

De acordo com Moraes e colegas (2007), a baixa incidência de cárie registada em pacientes com SD, pode ser explicada pela elevada concentração de IgA específicas contra *Streptococcus mutans* presentes na saliva.

No entanto, outros estudos mostram uma prevalência de cárie mais elevada nestes indivíduos (Dávila *et al.*, 2006; Oredugba, 2007).

Segundo o estudo de Oredugba, em 2007, verificou-se uma elevada incidência de cáries, principalmente cáries precoces de infância, uma vez que estes pacientes não frequentam regularmente consultas de medicina dentária, praticam uma dieta cariogénica, usando biberão ao deitar até mais tarde e medicação açucarada para a

resolução de problemas respiratórios e apresentam respiração oral com xerostomia assim como uma higiene oral inadequada.

A agravar o processo de desenvolvimento da cárie dentária, em 2008, Lewis e colegas mostraram, embora sem resultados estatisticamente significativos que estes pacientes revelam também diminuição da secreção salivar, justificada pela redução da estimulação do fluxo da parótida, que tende a ser cada vez menor com o aumento da idade. Estes autores sugerem igualmente, uma maior prevalência de cárie com o aumento da idade, ainda que sem evidência científica para suportar esta hipótese.

#### **4. Doença periodontal**

A periodontite caracteriza-se por ser uma doença inflamatória que afecta os tecidos de suporte e sustentação dos dentes. O principal agente causal da doença é a placa bacteriana, e pode provocar perda de inserção do ligamento periodontal, assim como destruição dos tecidos ósseos adjacentes. Está comprovado que a doença periodontal é causada por factores etiológicos locais, especialmente a placa bacteriana, mas alguns tipos de doenças e de distúrbios sistémicos podem reduzir ou alterar a resistência ou a resposta do hospedeiro e então, predispor a alterações periodontais (Lindhe, 2005; Amaral Loureiro *et al.*, 2007).

Na literatura consultada, parece haver um consenso entre diversos autores relativamente à elevada prevalência da doença periodontal em indivíduos com T21. Esta tem um início muito precoce sendo a patologia oral mais frequente nas crianças com esta síndrome, com efeito negativo na sua qualidade de vida (Barr-Agholme *et al.*, 1998; Otsuka *et al.*, 2002; Amaral Loureiro *et al.*, 2007; Moraes *et al.*, 2007; Oredugba, 2007).

As alterações periodontais mais frequentes nestes indivíduos são, gengivite crónica severa generalizada, acumulação de placa bacteriana e tártaro, aumento do volume gengival, recessão gengival, perda óssea horizontal e vertical, mobilidade dentária e formação de bolsas. Com o aumento da idade a severidade da doença aumenta e características de gengivite ulcerativa necrosante são comuns. Parece existir também uma elevada incidência de úlceras aftosas e infecções orais por *Candida albicans* (Desai, 1997; Pilcher, 1998; Amaral Loureiro *et al.*, 2007; Oredugba, 2007).

Por outro lado, parece não haver uma opinião unânime em relação às causas responsáveis para o aparecimento precoce e severo da doença periodontal em indivíduos com SD.

Vários autores sugerem que, juntamente com os factores ambientais e culturais relacionados com a higiene oral e deficiência de coordenação motora, as características imunológicas que se encontram alteradas em indivíduos portadores de T21, como a quimiotaxia deficiente dos neutrófilos e o número reduzido de linfócitos T maduros, possam contribuir para a maior prevalência e severidade da doença periodontal nestes pacientes (Barr-Agholme *et al.*, 1998; Cichon *et al.*, 1998).

Além disso, o padrão de destruição periodontal observado é compatível com o da periodontite agressiva, com predomínio de periodontopatógenos como *Aggregatibacter actinomycetemcomitans* (A.a), *Porphyromonas gingivalis*, *Tannerella forsythensis* e *Treponema denticola*, encontrados precocemente em crianças de dois anos de idade com T21 e adultos jovens, até os vinte e cinco anos (Barr-Agholme *et al.*, 1992; Cichon *et al.*, 1998; Amano *et al.*, 2000; Murakami *et al.*, 2008).

Sabe-se que estes indivíduos apresentam algumas alterações no sistema imunitário, nomeadamente na função leucocitária. Embora o número de neutrófilos e monócitos seja normal, as funções de quimiotaxia e fagocitose estão reduzidas. Juntamente com o número reduzido de linfócitos T maduros e defeitos funcionais dos linfócitos polimorfonucleados (PMNs), bem como um aumento da susceptibilidade a infecções, tais características podem contribuir para a progressão da doença periodontal, quando comparados com indivíduos normais e com semelhante deficiência mental (Barr-Agholme *et al.*, 1998; Murakami *et al.*, 2008).

É relevante salientar que segundo alguns autores, os fibroblastos gengivais de portadores de T21 estimulados por lipopolissacarídeos (LPS) de A.a expressam mais ciclooxygenase-2 (COX-2), o que induz a produção de prostaglandina E<sub>2</sub> (PGE<sub>2</sub>), cuja concentração se encontra elevada no fluido gengival de indivíduos com T21. A PGE<sub>2</sub> actua como um potente estimulador de reabsorção óssea o que sugere a sua importância na patogénese da doença periodontal neste grupo de doentes (Barr-Agholme *et al.*, 1997; Otsuka *et al.*, 2002).

O sistema imunitário humano é composto por uma complexa rede de células, proteínas, tecidos e órgãos. Nesta rede, o INF- $\gamma$  induz a expressão de citocinas pró-

inflamatórias, como o TNF- $\alpha$ , IL-1 $\beta$  e Interleucina-6 (IL-6). Mais recentemente, Iwamoto e colegas (2009) demonstraram que o INF- $\gamma$  incita a expressão de IL-6 em fibroblastos de pacientes com síndrome de *Down*, desencadeando a resposta inflamatória, que se traduz na evidente destruição periodontal, característica desta população.

Num estudo realizado em 1996, Halinen e colaboradores identificaram concentrações mais elevadas de MMP-8 (uma collagenase derivada de neutrófilos) no fluído gengival de indivíduos com SD, em relação ao grupo de controlo. Verificaram ainda que a activação da MMP-8 é desencadeada pelos PMNs e/ou citocinas induzidas pelos fibroblastos gengivais, o que pode, provavelmente explicar a destruição do osso alveolar observada na periodontite associada a esta síndrome. A forma activa da MMP-2 (collagenase tipo IV), assim como a expressão do gene (concentração do RNA mensageiro - RNAm) também foram estatisticamente superiores em fibroblastos gengivais de portadores de SD, o que poderá sugerir que a activação de células locais pode originar-se a partir de fibroblastos, macrófagos e de células ósseas.

## **5. Alterações dentárias**

Os portadores de T21 apresentam, geralmente, anomalias da forma dentária sendo mais frequentes os dentes conóides e a microdontia, afectando tanto a dentição decídua como a permanente. O reduzido comprimento das raízes dentárias, particularmente no sector anterior, com proporções coroa raiz de um para um, pode originar dificuldades do ponto de vista mecânico. Os diastemas também são reiterados em consequência destes factos. Em acréscimo, o tecido conjuntivo por estar diminuído à volta das raízes pode provocar problemas, desde que se observe uma perda mínima de tecido periodontal (Desai, 1997; Andrade, 2000; Lewis *et al.*, 2008).

No estudo de Moraes e colaboradores (2007), a incidência de anomalias dentárias apresenta valores de 95,92%, sendo a alteração dentária mais frequentemente encontrada o taurodontismo (85,71%), afectando normalmente vários dentes no mesmo paciente. A anodontia exibiu igualmente um valor elevado (34,69%) manifestando incidência semelhante na maxila e na mandíbula.

A prevalência de agénia dentária varia consoante os estudos, no entanto vários investigadores referem que as agénias são 10 vezes mais frequentes do que na

população em geral (Desai, 1997; Andrade, 2000). Alguns autores defendem que na dentição definitiva, após os terceiros molares, os incisivos laterais superiores e segundos pré-molares são os dentes mais habitualmente ausentes (Moraes *et al.*, 2007; Oredugba, 2007) (Figura 7 em Anexo I).

Estudos demonstram que podem encontrar-se dentes supranumerários, fusões e geminações dentárias, sendo os dentes caninos os mais afectados quanto à forma e ao tamanho e que a impactação de dentes decíduos apresenta uma incidência de cerca de 10,2%, sendo os molares e pré-molares os dentes mais afectados. Efectivamente, também é comum a ocorrência de hipoplasia e hipocalcificação dentária, visto a calcificação estar retardada cerca de dois anos relativamente à idade cronológica normal (Desai, 1997; Andrade, 2000; Moraes *et al.*, 2007; Lewis *et al.*, 2008) (Figura 8 em Anexo I).

Na literatura consultada é unânime que a erupção dentária decídua e permanente pode estar atrasada entre seis a dezoito meses, observando-se, normalmente, um padrão de erupção típico, sobretudo na dentição decídua, onde é raro aparecerem dentes antes dos nove meses de idade. O primeiro dente erupciona habitualmente entre os doze e catorze meses, podendo atrasar até vinte e quatro meses. A dentição decídua está completa por volta dos quatro ou cinco anos (Desai, 1997; Moraes *et al.*, 2007).

## **6. Síndrome da apneia obstrutiva de sono (SAOS):**

A SAOS é caracterizada pela obstrução temporária das vias aéreas superiores durante o sono que resulta em hipoxemia e despertares nocturnos, estando ainda associada ao ressonar e à hipersonolência diurna. Estas alterações respiratórias ocorrem em cerca de 50 a 80% das crianças com SD (Moura *et al.*, 2004; Waldman *et al.*, 2009).

As manifestações mais prevalentes desta patologia incluem hipoplasia mandibular, aumento das amígdalas e dos adenóides, hipofaringe pequena e uma hipotonia muscular faríngea generalizada associada ao colapso das vias aéreas superiores durante o sono. A língua pode apresentar uma posição mais protruída assim como um aumento de largura, contudo uma verdadeira macroglossia é rara. De facto, o que se verifica é uma diminuição da cavidade oral devido ao subdesenvolvimento do terço médio da face, que leva a uma posição mais anterior da língua, daí a variação de valores

encontrados entre vários estudos: 11 a 60 % (Moraes *et al.*, 2007; Oliveira *et al.*, 2008; Sato *et al.*, 2010).

Em acréscimo, estes pacientes possuem uma diminuição da via respiratória nasal que condiciona a existência de uma respiração oral, com todos os problemas consequentes (Moura *et al.*, 2004; Waldman *et al.*, 2009).

Muitas das sequelas da SAOS como a hipertensão pulmonar, atrasos a nível desenvolvimento e alterações de comportamento estão associadas a pacientes com SD. A privação e fragmentação do sono podem aumentar as desordens na aprendizagem e a um baixo coeficiente de inteligência (Waldman *et al.*, 2009; Sato *et al.*, 2010).



## VII. Tratamento médico-dentário adequado à Trissomia 21

A saúde oral é importante para o bem-estar individual e saúde em geral e deve ser abordada nos contextos ambiental, comportamental e sociocultural do indivíduo. Uma saúde oral deficitária pode ter efeitos sociais, económicos, comportamentais e na qualidade de vida, afectando negativamente a auto-estima, a auto-imagem e o bem-estar geral (Glassman e Subar, 2008; Vargas e Avaralo, 2009).

Entende-se por necessidades especiais “um conjunto de disfuncionalidades em diferentes níveis como deficiências, limitações na actividade de vida diária e restrições de participação” (OMS, 2006).

O tratamento oral para pessoas com necessidades especiais, particularmente indivíduos com T21, integra cuidados de saúde oral adaptados às necessidades individuais dos pacientes que têm condições incapacitantes que vão além das situações normais de rotina requerendo abordagens mais específicas (Glassman e Subar, 2008; Koneru, 2009; Oliveira *et al.*, 2008).

A técnica “tell-show-do”, de controlo da voz, a estabilização assistida, a pré-medicação sedativa ou uma combinação destas técnicas são recursos de controlo comportamental que podem ser implementadas, de modo a permitir em ambulatório o tratamento de alguns pacientes que de outra forma teriam que ser submetidos a tratamentos sob anestesia geral (Manual de boas práticas em saúde oral, 2002; Kleinert *et al.*, 2007; Lewis *et al.*, 2008).

Alguns estudos referem que pessoas com T21 têm maior dificuldade de acesso ao tratamento dentário do que a restante população (Glassman e Subar, 2008; Vargas e Avaralo, 2009). Em Portugal não existem muitos locais disponíveis e especializados para o tratamento oral desta população, por razões de ordem diversa, incluindo barreiras físicas, sociais e médicas, assim como as próprias atitudes dos profissionais sem formação específica no tratamento destes pacientes (comunicação pessoal).

Por outro lado, esta população é medicamente comprometida e polimedicada relegando muitas vezes para segundo plano a saúde oral, quando a maioria das intervenções dentárias nestes pacientes deveria ser incluída nos cuidados de saúde primários e preventivos (Lewis *et al.*, 2008).

A ausência de cuidados de saúde oral nestes pacientes pode comprometer a sua qualidade de vida, originando problemas de saúde geral, alterações comportamentais e dificuldades de integração social (Glassman e Subar, 2008; Lewis *et al.*, 2008).

Embora estudos recentes identifiquem elevadas percentagens de indivíduos com T21 que já visitaram o médico dentista, grande parte destas visitas são pontuais e devidas à dor, necessitando de tratamentos dentários de urgência, não sendo desenvolvidos procedimentos preventivos e motivação para a higiene oral (Dávilla *et al.*, 2006; Oliveira *et al.*, 2008). Neste sentido, torna-se essencial a função do médico dentista na orientação adequada dos pais e dos prestadores de cuidados de saúde, de forma a torná-los agentes activos no tratamento multidisciplinar destas crianças (Kleinert *et al.*, 2007).

Os pacientes com T21 necessitam de actualizações frequentes da sua história médica. Os problemas cardíacos, alterações imunológicas, pneumonia, alergias múltiplas, bronquites, amigdalites, convulsões e discrasias hemorrágicas são frequentes nestes indivíduos, podendo ser necessários cuidados especiais e alterações do protocolo médico-dentário. Procedimentos profiláticos e remoção de placa supra e subgengival são aconselhados (Desai, 1997; Pilcher, 1998; Yoshihara *et al.*, 2005; Moraes *et al.*, 2007).

A susceptibilidade à cárie dentária é em geral baixa nos portadores de T21, como já foi referido no capítulo VI. A implementação de programas preventivos, com foco na educação para a saúde oral e remoção mecânica da placa bacteriana, torna-se um importante aliado no controlo desta doença, principalmente nestes pacientes (Oliveira *et al.*, 2008; Castilho e Marta, 2010).

A higiene oral deve ser feita duas vezes por dia, no mínimo, com dentífrico fluoretado (1000 a 1500 ppm). Devido à pouca destreza manual e muscular destes pacientes, os encarregados de educação e pessoal de assistência devem ser aconselhados a escovar os dentes destas pessoas e a supervisionar o método de escovagem segundo as indicações do odontopediatra (Manual de boas práticas em saúde oral, 2002).

Os programas de promoção de saúde oral são métodos coadjuvantes no controle da cárie dentária, pois provocam um impacto positivo no controle da doença e, consequentemente, reduzem os valores dos índices de cárie nestes pacientes (Barnnett *et al.*, 1986; Castilho e Marta, 2010).

## **1. Tratamento da doença periodontal**

De acordo com diversos estudos, foi demonstrado que alterações na rotina com terapia periodontal não cirúrgica (destartarização e alisamento radicular), uso bi-diário de clorhexidina (CHX) e um controlo mensal de placa bacteriana, podem melhorar de forma significativa as condições periodontais de pacientes com SD. Estas medidas podem alterar a microflora subgingival e controlar a placa bacteriana supragingival, modificando assim a resposta imunológica do hospedeiro (Cichon *et al.*, 1998; Cheng *et al.*, 2008; Lewis *et al.*, 2008).

Adicionalmente foi descrito que estes pacientes manifestam dificuldades relativamente à manutenção e obtenção de um bom controlo de placa depois do tratamento periodontal (Yoshihara *et al.*, 2005; Cheng *et al.*, 2008; Lewis *et al.*, 2008).

Foi comprovado por alguns investigadores que a CHX utilizada duas vezes por dia através de bochechos ou em gel, funciona como coadjuvante no controlo mecânico de placa bacteriana. É aconselhado o uso de clorhexidina em gel a 1% devido ao efeito positivo que este apresenta nos níveis de inflamação gengival e placa bacteriana em pacientes com má higiene oral (Yoshihara *et al.*, 2005; Cheng *et al.*, 2008).

No estudo realizado, em 2008, por Cheng e colaboradores não foi detectada nenhuma evidência de mucosite ou erosão superficial na mucosa provocadas pela utilização de CHX, apesar de haver estudos que reportam um aumento de mucosite em pacientes que utilizam CHX a 0.2%. Outros sintomas como sensação de queimadura e alteração do gosto - disgeusia também não foram detectados. A única queixa relacionou-se com a pigmentação dentária, no entanto em cada controlo as manchas eram removidas. Verificaram ainda que as queixas relacionadas com o mau hálito também diminuíram.

## **2. Tratamento da má oclusão**

O tratamento ortodôntico interceptivo pode corrigir várias alterações dentárias características das crianças com SD, entre as quais mordidas cruzadas anteriores e posteriores, hipoplasia maxilar ântero-posterior como classe III de Angle, mal posições dentárias, agenésias, mordida aberta, posição protrusiva da língua e dentes impactados (Pilcher, 1998; Musich, 2006).

Relativamente às discrepâncias transversais, a expansão rápida do maxilar (ERM) é um procedimento ortodôntico utilizado para corrigir o estreito diâmetro transversal típico destes pacientes, levando a um alargamento do perímetro do palato que vai proporcionar mais espaço para o alinhamento dos dentes e permitir a correcção da mordida cruzada (Moura *et al.*, 2004).

Alguns autores [Gray (1975), citado em Moura *et al.*, 2004] consideram a ERM como um tratamento médico para a obstrução nasal, para infecções respiratórias e otites recorrentes na população pediátrica em geral.

Além da melhoria a nível dentário, a ERM possui igualmente efeitos esqueléticos. A separação dos ossos palatinos possibilita expandir o maxilar superior, criando mais espaço para a língua e as paredes laterais nasais que permitem o fluxo aéreo nasal inclinam-se para fora, deslocam os ossos da concha inferior e ampliam as vias aéreas. Daí que pelas razões citadas, este procedimento possa ser usado em conjunto com outros tratamentos para a obstrução nasal e síndromes de apneia característicos da população em estudo (Moura *et al.*, 2004).

Por outro lado, para Oredugba (2007) o prognóstico do tratamento ortododôntico pode ser pouco favorável devido à falta de cooperação e coordenação motora, deficiente higiene oral, hábitos parafuncionais e doença periodontal severa.

Alguns estudos sugerem a redução cirúrgica da língua como forma de prevenir problemas respiratórios, disfagia, instabilidade em tratamentos ortodônticos e em cirurgias ortognáticas, bem como anomalias dentofaciais, causadas pela macroglossia. Vários tratamentos são propostos, sendo a ressecção cirúrgica o mais comum (Tamari *et al.*, 1991; Wolford e Cottrell, 1996; Hennequin *et al.*, 1999). No entanto, actualmente, este procedimento está contra-indicado por levantar graves problemas éticos (Hennequin *et al.*, 1999).

### **3. Terapia Castillo-Morales**

Como já foi referido anteriormente na cavidade oral de um indivíduo portador de T21, a musculatura hipotónica afecta principalmente o posicionamento da língua diminuindo a sua eficácia na deglutição e altera os movimentos de abertura e encerramento da boca, verificando-se uma incompetência labial, uma tendência para mordida aberta e uma protrusão lingual (Hennequin *et al.*, 1999; Oliveira *et al.*, 2008).

Adicionalmente, a respiração oral presente nestas crianças pode provocar alterações dento-maxilo-faciais, complicações ao nível da fala, do olfacto, cavidades paranasais e do ouvido médio (Desai, 1997; Fernandes *et al.*, 2001; Moura *et al.*, 2004).

Baseado nos factores descritos, em 1975, Dr. Rodolfo Castillho Morales um fisiatra argentino desenvolveu uma terapia, designada “Terapia de Castillo-Morales” e fundamentada num programa de estimulação corpo-oro-facial e num dispositivo ortopédico oral que permite o posicionamento correcto da língua e musculatura perioral (Glatz-Noll e Berg, 1991; Desai, 1997).

O conceito de Castillo-Morales [(1982) citado em Glatz-Noll e Berg, 1991] baseia-se numa terapia de desenvolvimento neuromotor, utilizando o toque, vibração, pressão e movimento das mãos do terapeuta em diferentes áreas de estimulação do paciente, que activam os receptores do tecido muscular, pele e articulações. No que se refere à terapia de regulação orofacial, este conceito destina-se à activação da musculatura do complexo orofacial através de estimulação por pressão e propriocepção de zonas motoras faciais e está indicada em pacientes portadores de SD (Glatz-Noll e Berg, 1991; Carlstedt *et al.*, 1996) (Figura 9 em Anexo I).

São muitas as vantagens atribuídas ao tratamento oro-facial. As mais consensuais na literatura consistem na regulação do tónus muscular, estimulação das funções do complexo orofacial como mastigação, sucção, deglutição e respiração, o desenvolvimento da comunicação verbal e não verbal, controlo do movimento e reposicionamento da postura da língua. Em acréscimo, esta terapia diminui a susceptibilidade a infecções respiratórias (Hohoff e Ehmer, 1997; Korbmacher *et al.*, 2004).

### 3.1. Placa palatina tradicional

Nos casos mais graves, Castillo-Morales sugeriu a utilização de um dispositivo oral, de forma a estimular os terminais nervosos intra-orais e aumentar a tonicidade labial, permitindo o reposicionamento da língua (Andrade, 2000). Por conseguinte, verificou uma melhoria na função orofacial e na estética facial, assim como na prevenção de consequências secundárias como pseudoprogнатismo, doenças orais, má oclusão, hábito de abertura oral e pseudomacroglossia (Limbrock *et al.*, 1993).

O início do tratamento com as placas palatinas tradicionais está aconselhado entre os 6 e os 8 meses de idade (Limbrock *et al.*, 1993; Bäckman *et al.*, 2007).

A elaboração do aparelho inicia-se com a realização de impressões preliminares em alginato ou silicone e efectuem-se os modelos de gesso sobre os quais serão realizadas as placas, através de uma máquina de moldagem por vácuo, com vinilo ultra fino. Para a estimulação da língua é colocado um botão em acrílico na porção posterior com 4 a 5 mm de diâmetro cujo objectivo é diminuir a protrusão lingual e o prognatismo mandibular e permitir o correcto posicionamento dos lábios, favorecendo o desenvolvimento e a função normal das estruturas adjacentes (Andrade, 2000; Bäckman *et al.*, 2007) (Figura 10 em Anexo I).

Esta placa assemelha-se a uma prótese total superior sem dentes, contudo possui prolongamentos vestibulares de 1 a 2mm com múltiplas rugosidades, cuja função é estimular a musculatura orbicular dos lábios (Figura 11 em Anexo I).

Antes da erupção dentária, a placa palatina adere à mucosa por sucção. Com o crescimento da criança é necessário adaptá-la com espaços para os dentes e quando já for possível, estabilizá-la em dentes posteriores com ganchos tipo Hawley. Quando o dispositivo perde a sua função estimuladora torna-se necessário que o botão acrílico de estimulação lingual e os prolongamentos vestibulares sejam alterados em altura e em largura (Carlstedt *et al.*, 2003).

O tratamento com placas miofuncionais actua em sinergia com a terapia orofacial e induz a actividade funcional do complexo oro-facial, diminuindo a sialorreia, o encerramento da boca e a protrusão labial e lingual (Carlstedt *et al.*, 2003; Korbmacher *et al.*, 2004; Bäckman *et al.*, 2007).

### **3.2. Placa palatina modificada sob forma de chupeta**

Em 2000, o Prof. Doutor Casimiro de Andrade desenvolveu um estudo no Porto cujo propósito foi avaliar e descrever a posição da língua e da postura da boca numa amostra de crianças portadoras de T21 com idades compreendidas entre o primeiro mês de vida e os dois anos, verificando as alterações das mesmas após a aplicação da placa palatina tradicional e da placa palatina modificada sob a forma de chupeta (Andrade, 2000).

O autor desenvolveu a placa palatina modificada sob a forma de chupeta com o intuito de colocar a língua na sua posição anatómica natural, de forma possibilitar o encerramento da boca, estimular a respiração nasal e por conseguinte o crescimento maxilar, sem alterar as actividades diárias da criança e com o objectivo de ser utilizada durante o máximo de tempo possível (comunicação pessoal).

À semelhança da placa palatina tradicional é utilizada como complemento de um programa de estimulação corpo-oro-facial, vantajoso para pacientes que apresentam hipotonia oro-muscular, hipotonia labial, permanência de abertura oral e protrusão lingual (Andrade, 2000).

Este aparelho é utilizado, frequentemente, a partir das 6 semanas de vida, ou assim que a criança tenha a capacidade de o segurar e tem a particularidade de apresentar um prolongamento acrílico na porção anterior ligado a um terminal de chupeta, que é curvo, permitindo uma ventilação normal. Andrade (2000) verificou que o tratamento precoce com as placas palatinas estimuladoras diminuía a protrusão lingual e melhorava a postura da boca, favorecendo assim a estética facial e o desenvolvimento da face e de todo o aparelho estomatognático.

## VIII. Conclusão

Considerando as diversas manifestações sistêmicas e orais presentes na T21, é primordial que a população afectada seja assistida de forma integral por uma equipa de saúde multidisciplinar, contemplando a saúde oral.

A existência de determinados factores como ansiedade, incapacidade de tolerar tratamentos dentários, comunicação, razões económicas, acesso a cuidados de saúde e a relação médico dentista e paciente são barreiras comuns que dificultam a obtenção de tratamento eficaz.

Consequentemente, surgem algumas competências do médico dentista na elaboração de um plano de tratamento para o paciente com T21, a saber: caracterização física, cognitiva, emocional e das manifestações da esfera oro-facial do paciente, preparação do equipamento clínico necessário para o tratamento do paciente com necessidades especiais, por exemplo, material que proporcione a sedação consciente ou restrição física (Kleinert *et al.*, 2007; Lewis *et al.*, 2008).

É imprescindível estabelecer uma comunicação efectiva com os prestadores de cuidados de saúde do paciente (ou acompanhantes da consulta) acerca dos cuidados de saúde oral necessários. A cooperação do paciente é baseada numa relação construtiva de confiança e utilização simultânea de técnicas de controlo de comportamento (Lewis *et al.*, 2008). Por conseguinte, torna-se fundamental integrar o paciente em todas as intervenções durante a consulta, explicando os procedimentos dentários que vão ser executados bem como consciencializar os cuidadores destes indivíduos da sua importância para a saúde oral do paciente ao nível das rotinas diárias de higiene oral (Castilho e Marta, 2010).

As características dento-maxilo-faciais alteram todo o sistema estomatognático com implicações clínicas a nível da linguagem, alimentação, postura, ventilação e estética, com consequências no seu crescimento, desenvolvimento e na sua integração social.

As crianças com Trissomia 21 têm maior risco de desenvolver anomalias de oclusão e problemas periodontais, devendo ser estas as principais preocupações nas necessidades de tratamento destes pacientes, realçando a higiene oral preventiva e um rigoroso controlo da placa bacteriana, desde o nascimento à idade adulta.



O tratamento precoce com as placas palatinas estimuladoras de Castillo-Morales e a placa palatina modificada sob a forma de chupeta de Casimiro de Andrade podem favorecer o reposicionamento lingual, melhorando desta forma a estética facial, e minimizando as consequências secundárias como a doença periodontal, má oclusão, pseudomacroglossia e hábito de abertura oral.

Em suma, o médico dentista em geral e o odontopediatra em particular devem estar capacitados para reconhecer precocemente as consequências das manifestações sistêmicas e orais da T21 que possam influenciar a prática clínica no consultório dentário. É igualmente importante orientar adequadamente os pais e os prestadores de cuidados de saúde, de forma a torná-los agentes activos no tratamento multidisciplinar destas crianças.

## Bibliografia

1. Amano A, Kishima T, Kimura S, Takiguchi M, Ooshima T, Humada S et al. Periodontopathic bacteria in children with Down Syndrome. *J Periodontol*. 2000; 71 (2):249-55.
2. Amaral Loureiro AC, Oliveira Costa F, Eustáquio da Costa J .The impact of periodontal disease on the quality of life of individuals with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract*. 2007 Jul;12(1):50-4.
3. American College of Medical Genetics. Standards and guidelines for clinical genetics laboratories: Section E, Clinical Cytogenetics (E11.1). 2010. [webpage disponível em: <http://www.acmg.net/> (acedido em Maio de 2011)].
4. Amor DJ, Xu JX, Halliday JL, Francis I, Healy DL, Breheny S, Baker HWG, Jaques AM. Pregnancies conceived using assisted reproductive technologies (ART) have low levels of pregnancy-associated plasma protein-A (PAPP-A) leading to a high rate of false-positive results in first trimester screening for Down syndrome. *Hum Reprod*. 2009; 24(6): 1330-8.
5. Andrade, D. J. C. Protrusão Lingual e Placas Palatinas na Infância, Dissertação de Doutoramento em Medicina Dentária, 2000. Universidade do Porto, PhD Thesis, Portugal.
6. Associação Portuguesa de Portadores de Trissomia 21 [webpage disponível em: [www.appt21.org.pt/](http://www.appt21.org.pt/) (acedido em 20 de Janeiro de 2011)].
7. Bäckman B, Grevér-Sjölander AC, Bengtsson K, Persson J, Johansson I. Children with Down syndrome: oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 48 months of age. *Int J Paediatr Dent*. 2007 Jan;17(1):19-28.
8. Baggot PJ, Eliseo AJ, DeNicola NG, Kalamarides JA, Shoemaker JD. Organic acid concentrations in amniotic fluid found in normal and Down syndrome pregnancies. *Fetal Diagn Ther* 2008;23:245–248.
9. Barnett ML, Friedman D, Kastner T. The prevalence of mitral valve prolapse in patients with Down syndrome: implications for dental management. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*. 1988; 66: 445-7.
10. Barnnett ML, Press KP, Friedman D, Sonnenberg EM. The prevalence of periodontitis and dental caries in a Down's syndrome population. *J Periodontal*. 1986;57(5): 288-93.

11. Barr-Agholme M, Dahllof G, Linder L. Actinobacillus actinomycetemcomitans, Capnocytophaga and Porphyromonas gingivalis in subgingival plaque of adolescents with Down's syndrome. Oral Microbiol Immunol. 1992;7(4):244-8.
12. Barr-Agholme M, Dahllof G, Modeer T, Ångström P. Periodontal conditions and salivary immunoglobulins in individuals with Down syndrome. J Periodontol. 1998; 69 (10):1119-23.
13. Barr-Agholme M, Krekmanova L, Yucel-Lindberg T, Shinoda K, Modeer T. Prostaglandin E2 level in gingival crevicular fluid from patients with Down syndrome. Acta Odontol Scand. 1997;55 (2): 101-5.
14. Bhagyalakshmi G, Renukarya AJ, Rajangam S. Metric analysis of the hard palate in children with Down syndrome: a comparative study. Down Syndrom Res Pract. 2007; 12:55-9.
15. Carlstedt K, Dahllof G, Nilsson B, Modeer T. Effect of palatal therapy in children with Down syndrome (A 1-year study). Acta Odontol. Scand 1996 Apr;54(2):122-5.
16. Carlstedt K, Henningson G, Dahlog G: A four year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down Syndrome: effects on oral motor function, articulation and communication preferences. Acta Odontol Scan 2003; 61:39-46.
17. Castilho AR, Marta SN. Evaluation of the incidence of dental caries in patients with Down syndrome after their insertion in a preventive program. Cien Saude Colet. 2010 Oct;15 Suppl 2:3249-53.
18. Cichon P, Crawford L, Grima WD. Early-onset periodontitis associated with Down's syndrome--clinical interventional study. Ann Periodontol. 1998;3(1):370-80.
19. Cheng RH, Leung WK, Corbet EF. Non-surgical periodontal therapy with adjunctive chlorhexidine use in adults with Down syndrome: a prospective case series. J Periodontol. 2008;79(2): 379-85.
20. Cohen MM and Winer RA. Dental and Facial Characteristics in Down's Syndrome (Mongolism). J Dent Res. 1965; 44: 197-208.
21. Dávila ME, Gil M, Daza D, Bullones X, Ugel E. Dental caries amongst mentally retarded people and those suffering from Down's syndrome. Rev Salud Publica (Bogota). 2006; 8 (3): 207-13.

22. Desai SS. Down syndrome: a review of the literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endo.* 1997; 84: 279-85.
23. Devore, GR. Genetic sonography: the historical and clinical role of fetal echocardiography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010 May;35(5):509-21.
24. Fernandes A, Mourato P, Xavier M, Andrade D, Fernandes C, Palha M. Characterization of the somatic evolution of portuguese children with trissomy 21- preliminary results. *Down Syndrom Res Pract.* 2001; 6(3): 134-8.
25. Fisher-Brandies, H. Cephalometric comparison between children with and without Down's syndrome. *Eur J Orthod.*1988; 255-63.
26. Glassman P, Subar P. Improving and maintaining oral health for people with special needs. *Dent Clin North Am.* 2008; 52:447-61.
27. Glatz-Noll E, Berg R. Oral dysfunction in children with Down's syndrome: an evaluation of treatment effects by médias of videoregistration. *Eur J Orthod.* 1991; 13: 446-51.
28. Ghosh S, Feingold E, Dey SK. Etiology of Down syndrome: Evidence for consistent association among altered meiotic recombination, nondisjunction, and maternal age across populations. *Am J Med Genet A.* 2009;149A(7):1415-20.
29. Halinen S, Sorsa T, Ding Y, Ingman T, Salo T, Konttinen YT et al. Characterization of matrix metalloproteinase (MMP-8 and -9) activities in the saliva and in gingival crevicular fluid of children with Down's syndrome. *J Periodontol.* 1996;67(8):748-54.
30. Hassold T, Hall H, Hunt P. The origin of human aneuploidy: where we have been, where we are going. *Hum. Mol. Genet.* 2007; 16 (R2): R203-R208.
31. Hennequin M, Faulks D, Veyrune JL, Bourdiol P. Significance of oral health in persons with Down syndrome: a literature review. *Dev Med Child Neuro.* 1999; 41: 275-83.
32. Hohoff A, Ehmer, U. Short-term and long-term. Results after early treatment with the Castillo Morales stimulating plate – A longitudinal study. *J Orofac Orthop.* 1999, 60(1): 2-12.
33. Iwamoto T, Yamada A, Yuasa K, Fukumoto E, Nakamura T, Fujiwara T, Fukumoto S. Influences of interferon-gamma on cell proliferation and interleukin-6 prodution in Down syndrome derived fibroblasts. *Arch Oral Biol.* 2009;54: 963-9.

34. Kleinert HL, Sanders C, Mink J, Nash D, Johnson J, Boyd S, Challman S. Improving Student Dentist Competencies and Perception of Difficulty in Delivering Care to Children with Developmental Disabilities Using a Virtual Patient Module. *J Dent Educ.* 2007; 71(2): 279-86.
35. Korbmacher H, Limbrock J, Kahl-Nieke B. Orofacial development in children with Down's syndrome 12 years after early intervention with a stimulating plate. *J Orofac Orthop.* 2004 Jan;65(1):60-73.
36. Koneru A, Sigal MJ. Access to dental care for persons with developmental disabilities in Ontario. *JCDA* 2009; 75(2): 121-121j.
37. Lewis D, Fiske J, Dougall A. Access to special care dentistry, part 8. Special care dentistry services: seamless care for people in their middle ages. *Br Dental J.* 2008; 205(7): 359-71.
38. Limbrock GJ, Castillo-Morales R, Hoyer H, Stöver B, Onufer CN. The Castillo-Morales approach to orofacial pathology in Down syndrome. *Int J Orofacial Myology.* 1993 Nov; 19:30-7.
39. Lindhe J, Karring T, Lang NP. *Tratado de Periodontia Clínica e Implantologia Oral.* 4ª Edição. Rio de Janeiro: Guanabara koogan. 2005. pp 49-74.
40. Lyle R, Béna F, Gagos S, Gehrig C, Lopez G, Schinzel A, Lespinasse J, Botanni A. Genotype-phenotype correlations in Down syndrome identified by array CGH in 30 cases of partial trisomy and partial monosomy chromosome 21. *Eur J of Hum Genet.* 2009;17: 454-66.
41. Macho V, Caracterização de uma população pediátrica com trissomia 21. Tese de mestrado de Odontopediatria. Porto: FMD – UP; 2007.
42. Manual de boas práticas em saúde oral para quem trabalha com crianças e jovens com necessidades de saúde especiais. Lisboa. Direcção Geral de saúde, 2002. [webpage disponível em: <http://ssaude.files.wordpress.com/2011/03/saudeorald.pdf> (acedido em Março de 2011)].
43. McDonald e Avery. *Dentistry for the Child and Adolescent.* 9<sup>th</sup> Edition. Year Book; 2007. pp 460-86.
44. Mérgarbané A, Ravel A, Mircher C, Sturtz F, Grattau Y, Rethoré M, Delabar J, Mobley W et al. The 50th anniversary of the discovery of trisomy 21: The past,

- present, and future of research and treatment of Down syndrome. *Genet Med.* 2009;11(9):611-6.
45. Moraes ME, de Moraes LC, Dotto GN, Dotto PP, dos Santos LR. Dental anomalies in patients with Down syndrome. *Braz Dent J.* 2007;18(4):346-50.
  46. Moura CP, Andrade D, Cunha LM, Tavares MJ, Cunha MJ, Vaz P, Barros H, Pueschel SM, Clemente MP. Down syndrome: otolaryngological effects of rapid maxillary expansion. *J Laryngol Otol.* 2008;122: 1318–24.
  47. Moura CP, Vales F, Andrade D, Cunha LM, Barros H, Pueschel SM, Clemente MP. Rapid maxillary expansion and nasal patency in children with Down syndrome. *Rhinology* 2004; 43: 138-42.
  48. Musich DR. Orthodontic intervention and patients with Down syndrome. *Angle Orthod.* 2006 Jul;76(4):734-5.
  49. Murakami J, Kato T, Kawai S, Akiyama S, Amano A, Morisaki I. Cellular motility of down syndrome gingival fibroblasts is susceptible to impairment by *Porphyromonas gingivalis* invasion. *J Periodontol.* 2008;79:721-7.
  50. Nakazawa K. A Case of Difficult Airway Due to Lingual Tonsillar Hypertrophy in a Patient with Down's Syndrome. *Anesth Analg Japan.* 2003;97:704–5.
  51. Nicolaidis P, Petersen M. Origin and mechanisms of non-disjunction in human autosomal trisomies. *Hum Reprod.* 1998;13(2): 313-9.
  52. Oliveira AC, Czeresnia D, Paiva SM, Campos MR, Ferreira EF. Utilization of oral health care for Down syndrome patients. *Rev Saude Publica.* 2008; 42(4): 693-9.
  53. Oliveira AC, Paiva SM, Campos MR, Czeresnia D. Factors associated with malocclusions in children and adolescents with Down syndrome. *Am J of Orthod Dentofacial Orthop.* 2008 Apr;133(4):489.e1-8.
  54. OMS. Organização Mundial de Saúde. Classificação Internacional da Funcionalidade. 1º Plano de Acção para a integração das pessoas com deficiências ou incapacidades 2006-2009. OMS 2006. [webpage disponível em: [http://www.inr.pt/bibliopac/diplomas/rcm\\_0120\\_2006.htm](http://www.inr.pt/bibliopac/diplomas/rcm_0120_2006.htm) (acedido em 23 de Dezembro de 2010)].
  55. Oredugba FA. Oral health condition and treatment needs of a group of Nigerian individuals with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract.* 2007 Jul;12(1): 72-6.

56. Otsuka Y, Ito M, Yamaguchi M, Saito S, Uesu K, Kasai K et al. Enhancement of lipopolysaccharide-stimulated cyclooxygenase-2 mRNA expression and prostaglandin E2 production in gingival fibroblasts from individuals with Down syndrome. *Mech Ageing Dev.* 2002;123(6):663-74.
57. Pilcher, ES. Dental Care for the Patient with Down syndrome. *Down Syndrome Res Pract.* 1998; 5(3): 111-6.
58. Puszzyk WM, Crea F, Old RW. Noninvasive prenatal diagnosis of aneuploidy using cell-free nucleic acids in maternal blood: promises and unanswered questions. *Prenatal Diagnosis.* 2008;28(1): 1-6.
59. Sato K, Shirakawa T, Niikuni N, Sakata H, Asanuma S. Effects of oral care in Down syndrome children with obstructive sleep apnea. *J Oral Sci.* 2010;52(1):145-7.
60. Schupf N. Genetic and host factors for dementia in Down's syndrome. *Br J Psychiatry.* 2002;180: 405-10.
61. Scully C, Welbury R. *Color Atlas of Oral diseases in Children and Adolescents.* Wolfe Publishing; 1994; pp 21.
62. Siqueira WL et al. Electrolyte concentrations in saliva of children aged 6-10 years with Down syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2004;98: 76-9.
63. Sheets KB, Crissman BG, Feist CD, Sell SL, Johnson LR, Donahue KC, Masser-Frye D, Brookshire GS, Carre AM, Lagrave D, Brasington CK. Practice Guidelines for Communicating a Prenatal or Postnatal Diagnosis of Down Syndrome: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns.* 2011 May 27; DOI 10.1007/s10897-011-9375-8.
64. Shin M, Besser LM, Kucik JE, Lu C, Siffel C, Correa A . Prevalence of Down syndrome among children and adolescents in 10 regions of the United States. *American Academy of Pediatrics.* 2009;124: 1565-71.
65. Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS; Down Syndrome Diagnosis Study Group. Postnatal diagnosis of Down syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics.* 2009 Oct;124(4):e751-8.
66. Sureshbabu R, Kumari R, Ranugha S, Sathyamoorthy R, Udayashankar C, Oudeacoumar P. Phenotypic and dermatological manifestations in Down Syndrome. *Dermatol Online J.* 2011 Feb 15;17(2):3.

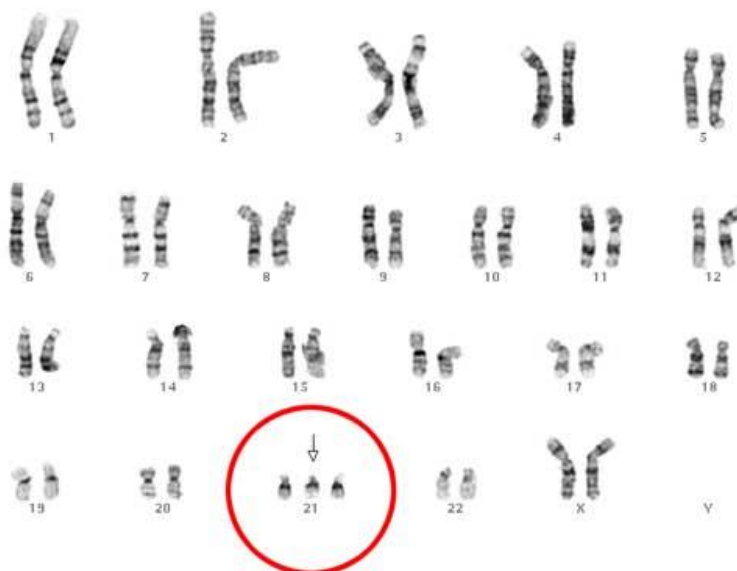
67. Suri S, Tompson BD, Atenafu E. Prevalence and patterns of permanent tooth agenesis in Down syndrome and their association with craniofacial morphology. *Angle Orthod.* 2011 Mar;81(2):260-9.
68. Suri S, Thompson BD, Cornfoot L. Cranial base, maxillary and mandibular morphology in Down syndrome. *Angle Orthod.* 2010 Sep; 80(5):861-9.
69. Tamari K, Shimizu K, Ichinose M, Nakata S, Takahama Y. Relationship between tongue volume and lower dental arch sizes. *Am. J. Orthod. Dentofac. Orthop.* 1991;100:453-8.
70. Vargas CM, Arevalo O. How dental care can preserve and improve oral health. *Dent Clin N Am.* 2009;53:399-420.
71. Waldman HB, Hasan FM, Perlman S. Down syndrome and sleep-disordered breathing: the dentist's role. *J Am Dent Assoc.* 2009 Mar;140(3):307-12.
72. Wiseman FK, Alford KA, Tybulewicz VL, Fisher EM. Down syndrome-recent progress and future prospects. Review. *Human Molecular Genetics.* 2009;18(R1): R75-R83.
73. Wright D, Bradbury I, Malone F, D'Alton M, Summers A, Huang T, Ball S, Baker A, Nix B, Aitken D. Cross-trimester repeated measures testing for Down's syndrome screening: an assessment. Crossley J, Cuckle H, Spencer K. *Health Technol Assess.* 2010 Jul;14(33):1-80.
74. Wolford LM, Cottrell DA. Diagnosis of macroglossia and indications for reduction glossectomy. *Am. J. Orthod Dentofac Orthop.* 1996;110:170-77.
75. Yoshihara T, Morinushi T, Kinjyo S. Effect of periodic preventive care on the progression of periodontal disease in young adults with Down's syndrome. *J Clin Periodontol.* 2005;32: 556-60.



# Anexos

## Anexo I - Figuras

**Figura 1:** Cariótipo obtido a partir de células do líquido amniótico de um feto do sexo masculino com síndrome de Down 21 (47,XY,+21).



Webpage disponível em: <http://writergrasshopper.wordpress.com/2011/03/13/karyotype-and-Down-syndrom> acedido em Outubro de 2010.

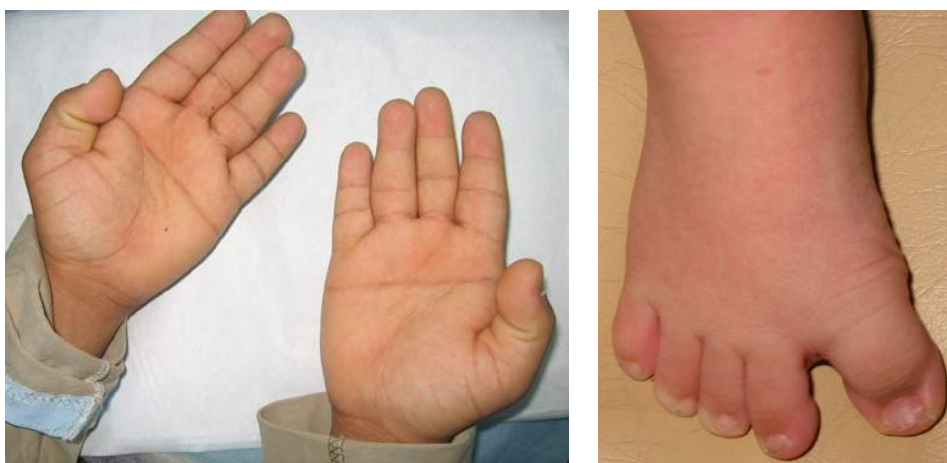
**Figura 2:** Características crânio-faciais da síndrome de *Down* (Reproduzido de Scully e Welbury, 1994).



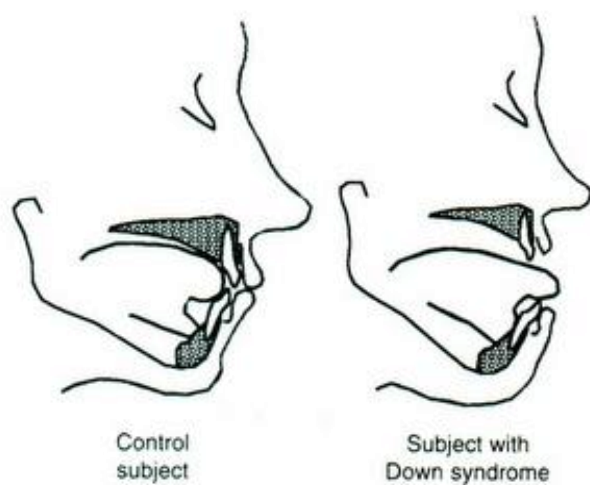
**Figura 3:** Manchas de Brushfield na íris de um paciente com Trissomia 21 (Reproduzido de Scully e Welbury, 1994).



**Figura 4:** Características das mãos e pés de crianças portadoras de síndrome de Down [Webpage disponível em <http://orthocj.com/2009/01/Down-syndrome-a-case-report/> (acedido em Dezembro de 2010)].



**Figura 5:** Comparação das estruturas orais de um paciente portador de síndrome de Down e outro paciente saudável (Reproduzido de Hennequin *et al.*, 1999).



*Comparison of the position of oral structures at rest in a control subject and a subject with Down syndrome. Note that the mandible is lowered, the lips are parted, and the tongue assumes an anterior position over the lower teeth to allow free passage of air.*

**Figura 6:** Manifestações dentárias da Trissomia 21 (Reproduzido de Pilcher, 1998).



**Figura 7:** Radiografia demonstrativa de agenésia dentária do segundo pré-molar inferior esquerdo definitivo e canino inferior esquerdo definitivo (Reproduzido de Suri *et al.*, 2011).



**Figura 8:** Hipoplasia e periodontite associadas à síndrome de Down (Reproduzido de Scully e Welbury, 1994).

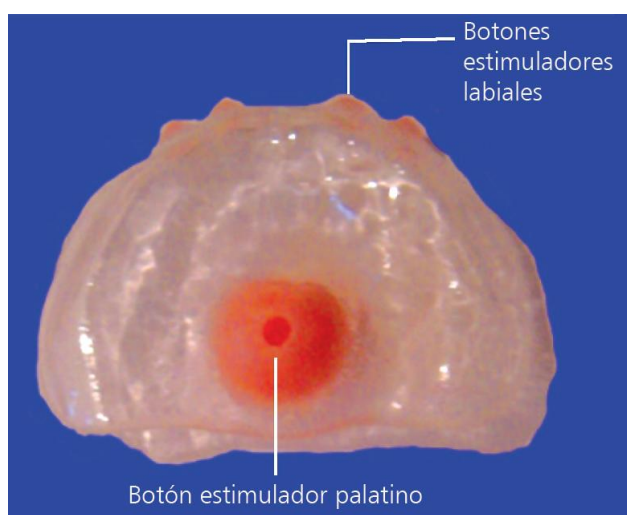


**Figura 9:** Terapia Castillo-Morales - Estimulação de lábios e bochechas de uma criança com síndrome de *Down*.



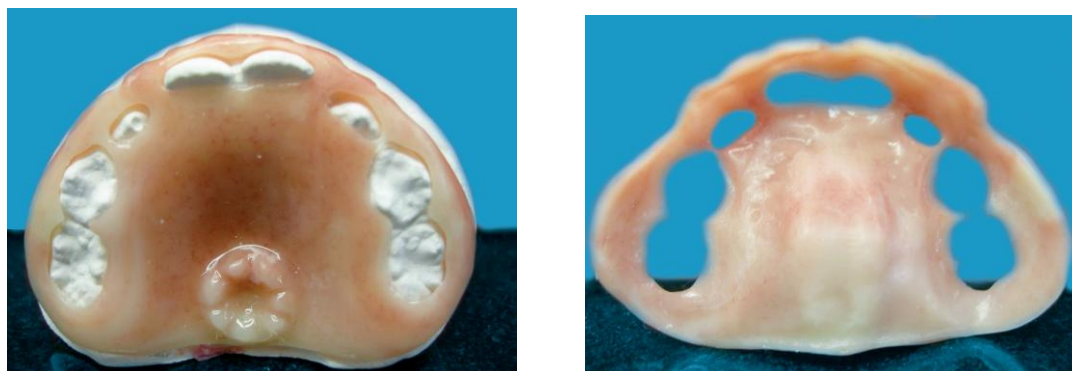
Webpage disponível em: <http://www.rcmorales.com.ar/rcm/index.php> acessado em 25 de Fevereiro de 2011.

**Figura 10:** Placa palatina em acrílico com botão de estimulação palatino e botões vestibulares labiais.



Webpage disponível em: <http://www.scielo.cl/pdf/rcp/v81n1/art06.pdf> f acessado em Abril de 2011.

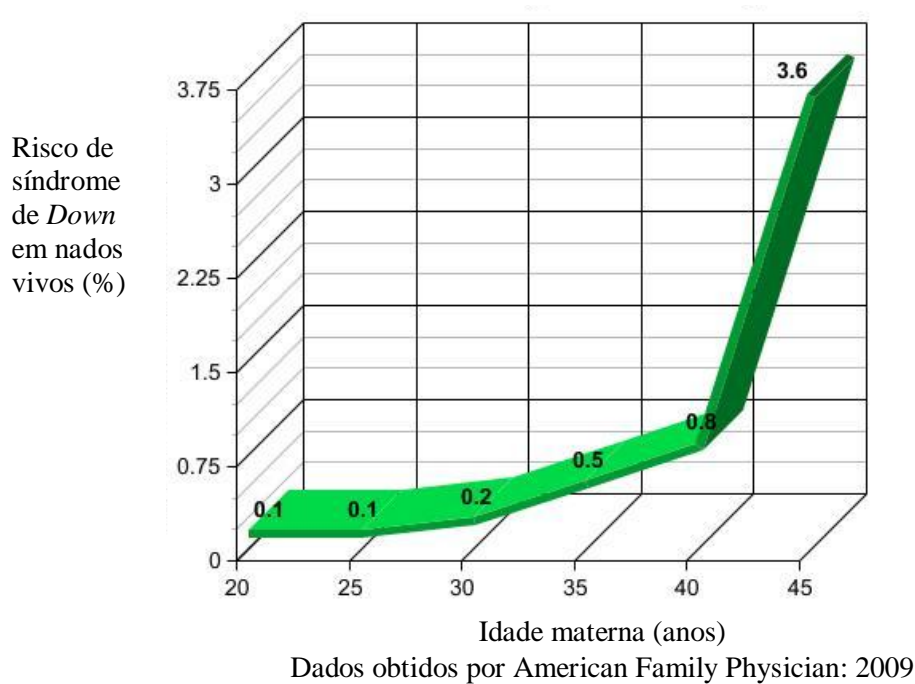
**Figura 11:** Placa Castillo-Morales (vista oclusão e palatina).



Webpage disponível em: <http://www.scielo.cl/pdf/rcp/v81n1/art06.pdf> acedido em 30 de Abril de 2011.

## Anexo II – Gráficos

**Gráfico 1:** Prevalência de síndrome de *Down* com a idade materna.



Webpage disponível em: [http://www.leahandalan.com/wp-content/trisomy21\\_graph.jpg](http://www.leahandalan.com/wp-content/trisomy21_graph.jpg)  
 acedido em 10 Outubro de 2010.



## Anexo III – Tabelas

**Tabela 1:** Características físicas da síndrome de *Down* (Reproduzido de McDonald e Avery, 2007).

<b>Características</b>	<b>Comentários</b>
<b>Crescimento corporal</b>	Pequena estatura, atraso no crescimento aposicional e endocondral.
<b>Cabeça</b>	Braquicefalia com o osso occipital relativamente plano.
<b>Olhos</b>	Fendas palpebrais oblíquas para cima e para fora em 80% dos casos sendo frequente a presença de prega no epicantus. Na íris, observam-se manchas de Brushfield, ou seja, um ponteadado de cor esbranquiçada por falta de pigmentação.
<b>Cavidade orbitária</b>	Mais pequeno que o normal.
<b>Nariz</b>	Pequeno e achatado.
<b>Língua</b>	Macroglossia, língua larga e achatada.
<b>Pescoço</b>	Base do pescoço larga. Excesso de pele no pescoço.
<b>Mãos e Pés</b>	Mãos largas, clinodactilia de quintos dedos; afastamento entre o primeiro e segundo dedos do pé, por vezes com uma prega vertical entre eles
<b>Pele</b>	Ocasionalmente seca, eczemas e hiperqueratose são comuns.
<b>Tonús muscular</b>	Hipodontia na infância, que se torna menos pronunciada com a idade do indivíduo.
<b>Dentes</b>	Microdontia e dentes conóides, atraso na erupção da dentição decídua, é possível apresentar anomalias de erupção: anodontia, dentes supranumerários ou oligodontia.

**Tabela 2:** Classificação da Associação Americana de Deficiência Mental (Reproduzido de McDonald e Avery, 2007).

<b>Faixa do QI*</b>	<b>Descrição da Classificação</b>	<b>Descrição prática</b>
52-68	Leve	Pode ser educado em classes especiais para ganhar habilidade a nível escolar elementar.
36-51	Moderada	Pode ser educado para realizar trabalhos independentes e conseguir emprego em locais especializados.
20-35	Severa	Capacidade tipicamente limitada ao uso de linguagem simples e ao domínio de habilidades correntes.
19 e abaixo	Profunda	Necessidade de vigilância permanente.

\*Baseada na graduação do Teste de Inteligência de Stanford- Bonet.

**Tabela 3:** Manifestações orais da síndrome de *Down* (Reproduzido de Desai, 1999).

<b>Crânio-Cefálicas</b>	<b>Braquifacial</b>
	<b>Palato em ogiva</b>
	<b>Maxila subdesenvolvida</b>
<b>Dentária</b>	<b>Ausências dentárias</b>
	<b>Microdontia</b>
	<b>Atrasos na erupção</b>
	<b>Taurodontismo</b>
	<b>Hipocalcificação</b>
	<b>Cárie dentária</b>
<b>Funcional</b>	<b>Maloclusão de classe III esquelética</b>
	<b>Mordida aberta</b>
	<b>Salivação aumentada</b>
	<b>Respiração bucal</b>
<b>Peridontais</b>	<b>Hemorragia</b>
	<b>Mau-hálito</b>
	<b>Gengivite</b>
	<b>Periodontite</b>
<b>Outras</b>	<b>Macroglossia</b>
	<b>Língua fissurada</b>
	<b>Hipertrofia papilar</b>
	<b>Diminuição do fluxo salivar</b>
	<b>Incompetência labial</b>
	<b>Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS)</b>